



Caractéristiques des troubles de la déglutition et de la parole associés à la dystrophie musculaire oculopharyngée et leurs impacts fonctionnels : une revue systématique



Characteristics and Functional Impacts of Swallowing and Speech Disorders Associated with Oculopharyngeal Muscular Dystrophy: A Systematic Review

MOTS-CLÉS
DYSTROPHIE MUSCULAIRE OCULOPHARYNGÉE
DÉGLUTITION
PAROLE

Myriam Breton
 Kim Gagnon
 Audrey Beaumont
 Vincent Martel-Sauvageau

Myriam Breton¹, Kim Gagnon¹, Audrey Beaumont¹ et Vincent Martel-Sauvageau^{1,2}

¹Département de réadaptation, Université Laval, Québec, QC, CANADA

²Centre interdisciplinaire de recherche en réadaptation et intégration sociale, Québec, QC, CANADA

Abrégé

La dystrophie musculaire oculopharyngée est une maladie à forte prévalence au Québec, atteignant 1 personne sur 1000. Il existe, à ce jour, peu de ressources récentes, complètes et synthétisées rapportant les caractéristiques des troubles de la déglutition et de la parole associés à la maladie, et à l'impact fonctionnel de ces caractéristiques chez les personnes en étant atteintes. L'objectif de cette étude est de documenter ces caractéristiques et leurs impacts fonctionnels. Une revue systématique de la littérature sur la dystrophie musculaire oculopharyngée et ses caractéristiques a été effectuée entre juillet et novembre 2020. La qualité méthodologique des articles a été évaluée à l'aide de l'outil *QualSyst Tool*. Au total, 20 articles ont été retenus desquels les données portant sur les caractéristiques de la déglutition ou de la parole, ainsi que leurs impacts fonctionnels ont été extraites. La présence d'une dysphagie pharyngée est majoritairement rapportée. De son côté, la parole est caractérisée par une intensité vocale réduite, la présence d'une dysphonie, une hypernasalité et certaines difficultés articulatoires. Les caractéristiques ressorties mettent en lumière un tableau clinique de trouble de la parole d'origine structurelle caractérisé par l'hypotonie et la faiblesse musculaire. La présente étude constitue un outil de grande utilité pour orienter la pratique des différents professionnels susceptibles d'œuvrer auprès de la clientèle atteinte de la dystrophie musculaire oculopharyngée.

Rédacteur en chef:
 David H. McFarland

Abstract

Oculopharyngeal muscular dystrophy is a highly prevalent disease in the province of Québec, affecting 1 in 1,000 people. To date, there are few comprehensive and synthesized resources reporting the characteristics and functional impacts of swallowing and speech disorders associated with this disease. This study aimed to document these characteristics and functional impacts. A systematic review of the literature was conducted on oculopharyngeal muscular dystrophy and its characteristics between July and November 2020. The QualSyst Tool was used to assess the articles' methodological qualities. Twenty articles were selected and data on swallowing or speech characteristics associated with oculopharyngeal muscular dystrophy and their functional impacts were extracted from them. Pharyngeal swallowing impairments were reported in most cases. Speech was characterized by reduced vocal loudness, dysphonia, hypernasality, and some articulatory difficulties. These speech characteristics reveal that speech disorders associated with oculopharyngeal muscular dystrophy match a clinical presentation of speech disorders of structural origin characterized by hypotonia and muscle weakness. This study is a useful tool for guiding the practice of the various professionals likely to work with clients with oculopharyngeal muscular dystrophy.

Les maladies neuromusculaires regroupent un large ensemble de pathologies génétiques ou acquises pouvant affecter les systèmes nerveux central et périphérique, les fibres musculaires, ainsi que les jonctions neuromusculaires qui contrôlent les fibres musculaires (Raz et Raz, 2014). Bien que ces maladies soient caractérisées par une grande hétérogénéité, que ce soit en raison de leurs causes, de leurs symptômes, de leur sévérité ou de leur âge d'apparition (Plourde et al., s. d.), celles-ci entraînent, au fil de leur progression, une altération importante de la qualité de vie des personnes qui en souffrent (Kurtz et al., 2019; Nadeau, 2018).

Parmi ces maladies, on compte la dystrophie musculaire oculopharyngée (DMOP), une maladie neuromusculaire évolutive caractérisée par un affaiblissement et une dégénérescence progressive des muscles volontaires (Dystrophie musculaire Canada, s. d.). La DMOP touche une personne sur 100 000 mondialement (Witting et al., 2014). Cette maladie est donc considérée comme rare, à l'exception de quelques berceaux où elle est plus courante tels que dans les communautés juives boukhariennes d'Asie centrale (Blumen et al., 1997) et chez les individus d'ascendance canadienne-française de la province de Québec. En effet, la prévalence de la DMOP au Québec est de 1 sur 1000 (Brais et al., 1995), ce qui rend cette maladie beaucoup plus commune en sol québécois qu'ailleurs dans le monde. Cette prévalence élevée pourrait être expliquée par un effet fondateur (Brais et al., 1998), engendré lorsqu'une population est formée par la migration d'un nombre restreint d'individus en provenance d'une population mère (Dystrophie Musculaire Canada, s. d.). Cet effet aurait été initié en 1648 lorsque trois sœurs en provenance de la France, atteintes de la DMOP, auraient immigré en Nouvelle-France pour s'y installer et fonder leur famille (Codère et al., 2001). Ces dernières auraient eu une descendance nombreuse qui expliquerait la fréquence de la DMOP au Québec. Notons qu'un des fils d'une des trois sœurs se serait installé dans la région de Montmagny-L'Islet, région ayant, d'ailleurs, une très forte prévalence de DMOP (Codère et al., 2001). Dans la majorité des cas au Québec et ailleurs dans le monde, le mode de transmission de la DMOP est autosomique dominant (Brais et al., 1999), ce qui implique que lorsqu'un des parents en est atteint, il y a une chance sur deux que la maladie soit transmise à l'enfant. En effet, puisque la DMOP est associée à un gène dominant, toutes les personnes qui portent le gène modifié développent la maladie. Cependant, il existe également une seconde forme, plus rare, de type autosomique récessif (Brais, 2011). Dans ce cas, les deux parents doivent être porteurs de la mutation et transmettre le gène muté pour que la maladie puisse se déclarer chez leur enfant. Pour les deux types de transmission, la protéine en cause est

la PABPN1 située sur le chromosome 14q11.2, qui est plus longue que la normale en raison de l'ajout d'une courte expansion d'une chaîne d'alanines causée par la mutation (Brais et al., 1998).

Les symptômes de la DMOP se manifestent généralement entre l'âge de 45 et 60 ans et la maladie touche autant les hommes que les femmes (Association française contre les myopathies, 1995). La DMOP est caractérisée par un affaissement bilatéral de la paupière supérieure causé par une faiblesse musculaire au niveau des muscles releveurs de la paupière supérieure (ptose) et un affaiblissement des muscles oropharyngés qui entraîne une dysphagie (Brais, 2011). La dysphagie figure d'ailleurs parmi les critères requis afin de pouvoir poser le diagnostic, en plus d'un historique familial de DMOP et de la ptose de la paupière supérieure (Bouchard et al., 1997). La faiblesse musculaire peut progressivement atteindre d'autres parties du corps, entraînant notamment une dégénérescence des muscles volontaires proximaux (Brais, 2009). Les critères d'exclusion de diagnostic sont la présence de myotonie ou d'ophtalmoplégie externe sévère avant l'âge de 60 ans (Bouchard et al., 1997).

Les caractéristiques oropharyngées associées à la maladie placent les personnes souffrant de DMOP parmi la clientèle avec laquelle les orthophonistes interviennent. Il est donc impératif que ces professionnels soient en mesure de bien connaître les atteintes de la maladie qui relèvent de leur champ de compétences, d'autant plus ces symptômes sont susceptibles d'interférer avec la communication et l'alimentation des patients et ainsi d'altérer leur qualité de vie (Kurtz et al., 2019; Nadeau, 2018).

Cependant, avant d'offrir une prise en charge adaptée aux patients, le diagnostic approprié doit avoir été posé. Malgré la présence de certains centres et cliniques de réadaptation spécialisés dans les maladies neuromusculaires au Québec, Nadeau (2018) suggère qu'en raison de leur situation géographique, il est fort possible que les personnes présentant des symptômes associés à la DMOP soient plutôt amenées à consulter des professionnels de la santé de la première et de la deuxième ligne, qui ne connaissent peu, voire pas du tout cette maladie. Bon nombre d'études (Aryani et al., 2017; Mensah et al., 2014; Young et Durant-Jones, 1997) ont d'ailleurs montré qu'il arrive que le diagnostic de DMOP soit posé tardivement ou qu'il soit plutôt confondu avec une autre maladie, telle que la myasthénie grave, dans laquelle une faiblesse des muscles oculomoteurs et des membres, de la dysphagie et un affaissement des paupières peuvent également être observés (Aryani et al., 2017). Certaines

manifestations normales de la vieillesse, dont l'affaiblissement des paupières et l'atrophie des muscles, peuvent-elles aussi être confondues avec les symptômes de la DMOP (Raz et Raz, 2014). Des études ont d'ailleurs suggéré qu'une meilleure connaissance de la DMOP mènerait au diagnostic plus rapidement et éviterait aux patients de subir plusieurs examens médicaux non nécessaires (Agarwal et al., 2012; Belliveau et ten Hove, 2014), tels que des endoscopies œsogastroduodénales répétées effectuées afin d'évaluer l'intégrité des structures du système digestif supérieur. Il apparaît donc primordial que les orthophonistes travaillant en première ou deuxième ligne et qui sont susceptibles de rencontrer cette clientèle dans leur pratique soient en mesure de reconnaître rapidement les caractéristiques pathologiques de la DMOP sur la physiologie de la communication et de la déglutition. Cette amélioration des connaissances clinique pourra permettre de proposer une prise en charge rapide et bien adaptée aux besoins des patients et ainsi limiter les impacts de la maladie sur leur qualité de vie et leur bien-être.

D'ailleurs, le manque de connaissances sur la maladie semble être une source d'insatisfaction importante chez les patients. En effet, dans une récente étude, Kurtz et al. (2019) se sont intéressés à l'expérience vécue par les patients souffrant de la DMOP. Ceux-ci ont notamment rapporté avoir accès à peu d'informations sur la maladie, notamment sur les symptômes associés, le pronostic ainsi que les traitements disponibles. Plusieurs participants ont aussi mentionné que le manque de connaissances des professionnels de la santé sur la DMOP avait entraîné des conséquences adverses sur leur condition, telles que le fait de ne pas avoir été informés des interventions disponibles pour diminuer les symptômes de dysphagie.

Or, malgré la littérature grandissante sur le sujet, peu d'études se sont consacrées spécifiquement sur les caractéristiques de la déglutition et de la communication de la DMOP, ainsi qu'à leurs impacts fonctionnels pour les patients. Ainsi, les orthophonistes œuvrant auprès de cette clientèle désirent accroître leurs connaissances sur cette problématique détiennent peu de ressources présentant l'information à jour, complète et synthétisée afin d'avoir un portrait global des manifestations de la maladie relevant de leur expertise.

Dans le but de fournir des informations récentes sur la DMOP à l'intention des professionnels – notamment les orthophonistes – œuvrant dans le domaine de la santé et des services sociaux, l'objectif de cette revue systématique est de caractériser l'impact des formes récessive et dominante de la DMOP sur la déglutition et la

communication des personnes en étant atteintes, ainsi que l'impact fonctionnel que peuvent avoir ces déficits.

Méthodologie

Stratégie de recherche

Afin de répondre à l'objectif de la présente étude, une revue systématique de la littérature a été effectuée. Une recherche documentaire a été réalisée entre juillet et novembre 2020 dans les bases de données CINAHL, PUBMED et PsycINFO. La syntaxe de recherche utilisée était la suivante :

(oculopharyngeal muscular dystrophy OR OPMD) AND (dysphagia OR swallowing OR dysarthria OR aphasia OR apraxia of speech OR language OR speech OR speech disorder OR language disorder OR articulation disorder OR swallowing disorder OR voice disorder OR dysphonia OR intelligibility OR communication disorder OR communication aid OR alternative communication OR alternative and augmentative communication OR AAC OR quality of life OR QOL OR functional impairment).

La liste de références des articles sélectionnés a également été examinée pour trouver des articles supplémentaires.

Critères de sélection

Pour être inclus dans cette étude, les articles sélectionnés devaient : 1) Être conduits auprès de participants atteints de la DMOP selon sa définition typique; 2) Présenter une description adéquate d'une ou de plusieurs variables d'intérêt : des atteintes de la déglutition, de la communication, ou des impacts fonctionnels de ces atteintes; 3) Être rédigés en français ou en anglais; 4) Faire l'objet d'une révision par les pairs; 5) Être rédigés après 1998. La recherche a été restreinte de 1998 à 2020 puisque 1998 correspond à l'année de publication de l'étude de Brais et al. (1998), dans laquelle le gène responsable de la DMOP a été identifié, rendant maintenant possible la confirmation génétique du diagnostic. Notons que l'on entend par « selon sa définition typique » que les participants ont reçu la confirmation génétique (Brais et al., 1998) ou que les évidences physiologiques et l'historique familial sont suffisamment solides pour la pose du diagnostic (Bouchard et al., 1997).

Procédure de sélection

Deux des auteures de l'étude ont procédé à la lecture des titres et des résumés des articles afin d'en évaluer leur admissibilité selon les critères de sélection mentionnés précédemment. Par la suite, les articles potentiels ont été lus dans leur intégralité pour déterminer s'ils répondaient aux

critères de sélection préalablement définis. Les désaccords ont été résolus par la discussion jusqu'à ce qu'un consensus entre les auteures soit atteint assurant ainsi un accord interjuge pour l'ensemble des articles sélectionnés.

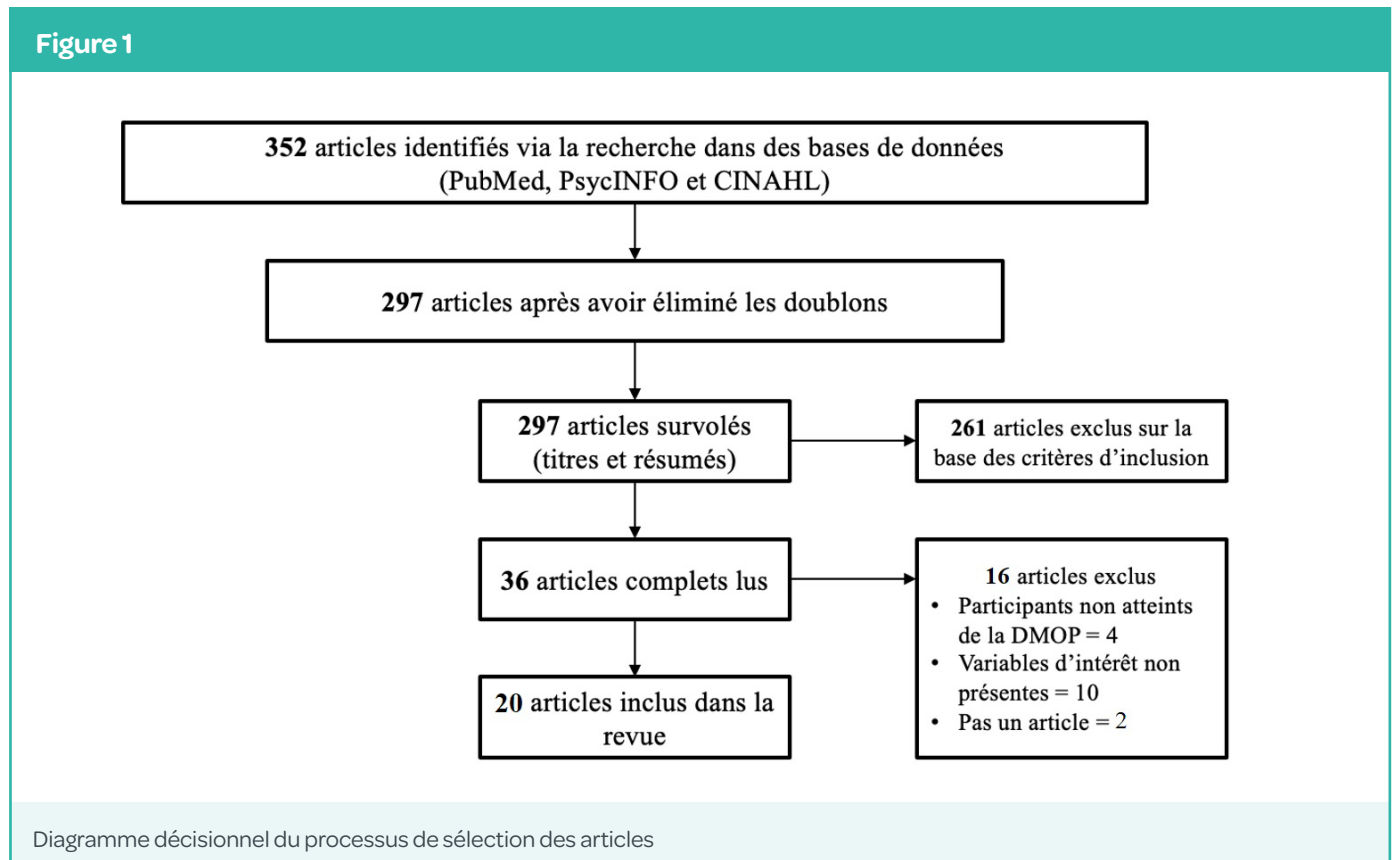
Évaluation de la qualité méthodologique

L'évaluation de la qualité méthodologique des 20 articles sélectionnés a été effectuée par deux des auteures à l'aide du *QualSyst Tool* (Kmet et al., 2004). Une procédure de calibration entre les deux auteures a été effectuée pour l'évaluation de la qualité méthodologique. La grille de vérification pour les études quantitatives et celle pour les études qualitatives ont été employées afin de correspondre aux devis des articles sélectionnés. La grille de vérification pour les études quantitatives comporte 14 critères qui portent sur la définition de l'objectif et du devis d'étude, de la qualité méthodologique, du détail et de la clarté des résultats, ainsi que sur la justification et le détail de l'analyse. Pour ce qui est des études qualitatives, les critères, au nombre de 10, portent sur la définition de l'objectif et du devis de l'étude, la connexion à un cadre théorique et à un contexte clair, la qualité méthodologique, l'usage de procédures de vérification, l'appui des résultats pour supporter les conclusions, ainsi que la présence d'une réflexion pour accompagner les conclusions. Considérant

les divers devis quantitatifs des articles sélectionnés, certains critères ont été retirés avec la case non applicable en fonction des études. Un score de qualité a été obtenu en divisant le score total par la somme totale possible. La qualité méthodologique a donc été classée selon le barème suivant (Kmet et al., 2004) : un score de 0,8 et plus est considéré comme une qualité élevée, un score de 0,7 à 0,79 est considéré comme une qualité bonne, un score de 0,5 à 0,69 est considéré comme une qualité faible et un score de 0,49 et moins est considéré comme une mauvaise qualité. Le détail des scores de qualité pour chaque article, par critère, est présenté en Annexe.

Sélection des articles

Au total, 352 articles ont été ciblés via la recherche dans les bases de données. À la suite de l'élimination des doublons, 297 articles ont été explorés afin de les évaluer sur la base des critères d'inclusion. À la fin du processus, 20 articles ont été inclus dans la revue de littérature. Aucun article portant sur les habiletés langagières n'a pu être conservé, car aucun ne respectait les critères de sélection. Les articles sélectionnés abordent, pour leur part, les impacts de la DMOP sur la déglutition ou la parole, ou les impacts fonctionnels de ces déficits. La **figure 1** présente le diagramme décisionnel du processus de sélection des articles.



Extraction des données

Les résultats ont été extraits et répertoriés en deux tableaux (**tableau 1** et **tableau 2**) comprenant les variables suivantes : devis, caractéristiques des participants, type de mesures, caractéristiques de la dysphagie, de la parole, impacts fonctionnels et score de la qualité. Deux des auteures de cette étude ont procédé à l'extraction des données via un processus de consensus systématique. Les données ont par la suite été réduites et synthétisées par un troisième auteur et sont présentées dans les tableaux.

Parmi les articles inclus dans la présente revue systématique, notons que seuls deux articles s'intéressent spécifiquement à la forme récessive de la DMOP, soit l'étude de cas de Werling et al. (2015) et l'étude quantitative descriptive de Blumen et al. (2009). Ces deux articles n'ont pas été inclus dans les tableaux des résultats afin d'éviter les confusions entre les tableaux cliniques des deux formes de DMOP, soit la forme dominante, qui est la plus commune, et la forme récessive, qui est plus rare. Les données de ces deux articles sont plutôt présentées sous forme de bref texte.

Résultats

Sur les 20 articles retenus, 8 ont un devis de type étude de cas, 2 sont de nature qualitative, et le reste est de nature quantitative variée. Les articles datent de 2000 à 2020.

Forme autosomique dominante

Déglutition

Le **tableau 1** présente les caractéristiques de la dysphagie chez les personnes atteintes de la DMOP ainsi que leurs impacts fonctionnels chez ces personnes. Les résultats y étant rapportés montrent que, dans la vaste majorité des études recensées, une faiblesse orofaciale affectant la phase orale de la déglutition et une dysphagie pharyngée sont rapportées. Cette dernière est principalement caractérisée par un temps de déglutition prolongé, des résidus pharyngés post-déglutition dans les vallécules et/ou les sinus piriformes, des raclements de gorge, des régurgitations orales et nasales, des étouffements avec les solides, les liquides et/ou la salive et des aspirations. Bien que moins fréquentes, les manifestations suivantes peuvent aussi être observées : de multiples déglutitions requises par bolus, un volume de bolus par déglutition plus petit, la présence de sécrétions pharyngées importantes, une accumulation de salive dans les sinus piriformes, de la toux et une sensation de blocage pharyngé.

De plus, les résultats permettent de constater qu'il est fréquent que la sécurité liée aux voies respiratoires soit compromise dans la DMOP, principalement en raison

d'une fermeture glottique incomplète secondaire à une mobilité réduite des plis vocaux. On observe également une diminution ou un retard dans l'ouverture du segment pharyngo-œsophagien. En ce sens, deux études ont également relevé une diminution de l'amplitude et de la vitesse du mouvement d'antériorisation et d'élévation laryngée. Malgré la prédominance des symptômes pharyngés rapportés dans les études recensées, il est à noter que des symptômes oraux peuvent également être observés, tels qu'une difficulté à mastiquer et un temps de mastication plus long (Kroon et al., 2020).

Près de la moitié des études de cette revue systématique se sont intéressées à l'impact fonctionnel des caractéristiques de la déglutition chez les personnes atteintes de la DMOP. De ces études, les impacts principaux suivants ont été soulevés : de l'évitement alimentaire (Krause-Bachand et Koopman, 2008; Kurtz et al., 2019); des peurs reliées à l'alimentation, telles qu'une peur de s'étouffer (Krause-Bachand et Koopman, 2008; Kurtz et al., 2019); des adaptations apportées aux habitudes alimentaires, telles que manger avant de quitter la maison et éviter de parler lors des repas (Krause-Bachand et Koopman, 2008) ainsi qu'une perte de poids (Escudé et al., 2005; London et al., 2017).

Parole

Le **tableau 2** présente les caractéristiques de la parole par composante (respiration, phonation, résonance, articulation prosodie), ainsi que les impacts fonctionnels qui en découlent chez les personnes atteintes de la DMOP. Comme tous les articles inclus dans ce tableau font également partie du **tableau 1**, les caractéristiques des études (devis, participants, qualité) ne sont pas reprises dans le **tableau 2**. Les résultats rapportés dans ce tableau montrent que la composante respiratoire n'est pas déficitaire, bien qu'elle soit très peu étudiée. La phonation chez les patients atteints de la DMOP est caractérisée principalement par une intensité vocale réduite et par une qualité vocale altérée (voix enrôlée ou moins claire). La résonance est caractérisée par une hypernasalité fréquente. Certaines difficultés articulatoires sont également notées. L'impact fonctionnel des difficultés en lien avec la parole pour les personnes atteintes de la DMOP est encore une fois peu étudié. Notons tout de même que des difficultés à se faire comprendre, un besoin de répéter ses propos et une réduction de l'intelligibilité ont été rapportés dans la littérature. Les patients atteints de la DMOP présenteraient donc fréquemment un trouble de la parole d'origine structurelle, caractérisé par de l'hypotonie et de la faiblesse musculaire. Notons que la présentation symptomatologique peut être analogue à celle typiquement

Tableau 1						
Caractéristiques de la dysphagie et leurs impacts fonctionnels chez les personnes atteintes de la dystrophie musculaire oculopharyngée						
Auteurs (année)	Devis (type d'étude)	Nombre (par genre) et âge moyen ± écart-type des participants	Types de mesures	Caractéristiques de la dysphagie	Impacts fonctionnels	Score de qualité
Kurtz et al. (2019)	Observationnelle transversale	N = 25 (10H, 15F) AM = 63 ± 10	Observationnelles	<p><i>Déficits physiologiques</i></p> <p>Faiblesse musculaire faciale</p> <p><i>Signes et symptômes</i></p> <p>Étouffements</p> <p>Racllements de gorge et toux</p> <p>Régurgitations nasales et orales</p>	<p>Temps de repas prolongé</p> <p>Évitement alimentaire</p> <p>Peur de s'étouffer</p>	1,00
Tabor et al. (2018)	Observationnelle transversale	N = 22 (11 H, 11F) AM = 63 ± 11	Instrumentales	<p><i>Déficits physiologiques</i></p> <p>Fermeture incomplète du vestibule laryngé</p> <p><i>Signes et symptômes</i></p> <p>Aspirations silencieuses</p> <p>Étouffements</p> <p>Résidus pharyngés post-déglutition</p>		0,92

Tableau 1 (suite)

Chen et al. (2018)	Étude de cas	N = 1 (1F) A = 53	Instrumentales	<p><i>Déficits physiologiques</i></p> <p>Fermeture incomplète du vestibule laryngé</p> <p>Élévation laryngée diminuée</p> <p>Ouverture du segment pharyngo-œsophagien diminuée</p> <p>Ouverture du segment pharyngo-œsophagien retardée</p> <p><i>Signes et symptômes</i></p> <p>Accumulation de salive dans les sinus piriformes</p> <p>Temps de déglutition prolongé</p> <p>Résidus pharyngés post-déglutition</p>	0,67
Waito et al. (2018)	Observationnelle transversale	N = 11 (4H, 7F) AM = 57 ± n.d.	Instrumentales	<p><i>Déficits physiologiques</i></p> <p>Diminution de la pression appliquée par le pharynx sur le bolus</p> <p><i>Signes et symptômes</i></p> <p>Résidus pharyngés post-déglutition</p> <p>Multiples déglutitions requises par bolus</p>	1,00
Neel et al. (2015)	Observationnelle transversale	N = 13 (4H, 9F) AM = 60 ± n.d.	Instrumentales et observationnelles	<p><i>Déficits physiologiques</i></p> <p>Faiblesse linguale</p>	0,82

Tableau 1 (suite)					
Youssof et al. (2017)	Observationnelle transversale	N = 113 (55H, 58F) AM = 66 ± 8	Observationnelles	<p><i>Déficits physiologiques</i> Difficultés à mastiquer (rare)</p> <p><i>Signes et symptômes</i> Résidus pharyngés post déglutition Racllements de gorge et toux Augmentation des sécrétions pharyngées Étouffements Régurgitations nasales (rare)</p>	0,90
Brisson et al. (2020)	Observationnelle par série de cas uniques	N = 339 (166H, 167F) AM : n.d.	Observationnelles	<p><i>Signes et symptômes</i> Augmentation des sécrétions pharyngées</p>	0,94
Youssof (2016)	Observationnelle transversale	N = 89 (40H, 49F) AM = 66 ± 9	Observationnelles	Sévérité de la dysphagie qui est un prédicteur du fonctionnement social	1,00
Palmer et al. (2010)	Observationnelle transversale	N = 11 (3H, 8F) AM = 61 ± n.d.	Instrumentales et observationnelles	<p><i>Déficits physiologiques</i> Faiblesse linguale</p> <p><i>Signes et symptômes</i> Diminution du volume de bolus par déglutition Temps de déglutition prolongé</p>	Qualité de vie plus faible 0,88
Manjaly et al. (2012)	Observationnelle transversale	N = 9 (2H, 7F) AM = 60 ± n.d.	Instrumentales	<p><i>Déficits physiologiques</i> Diminution de la contraction pharyngée Diminution de l'ouverture du segment pharyngo-œsophagien</p>	0,95

Tableau 1 (suite)

Bumm et al. (2009)	Étude de cas	N = 1 (1H) A = 57	Instrumentales et observationnelles	<p><i>Déficits physiologiques</i></p> Fermeture glottique incomplète Diminution du réflexe de toux Xérostomie	0,67
				<p><i>Signes et symptômes</i></p> Aspiration per- et post-déglutition Sensation de blocage pharyngé	
Krause-Bachand et Koopman (2008)	Observationnelle transversale	N = 10 (5H, 5F) AM = 63 ± n.d.	Observationnelles		0,95
				Allongement de la durée des repas Évitement alimentaire Changement des habitudes alimentaires Peurs liées à l'alimentation	
Kroon et al. (2020)	Observationnelle longitudinale	N = 48 (23H, 25F) AM = 61 ± 9	Instrumentales et observationnelles	<p><i>Signes et symptômes</i></p> Temps de mastication prolongé Temps de déglutition prolongé Diminution du volume de bolus par déglutition Résidus pharyngés post-déglutition Aspiration silencieuse sur les liquides clairs	0,95
Nagashima et al. (2000)	Étude de cas	N = 4 (3H, 1F) AM = 63 ± n.d.	Instrumentales et observationnelles	<p><i>Déficits physiologiques</i></p> Diminution de l'ouverture du segment pharyngo-œsophagien	0,94
				<p><i>Signes et symptômes</i></p> Résidus pharyngés post-déglutition	

Tableau 1 (suite)

Blumen et al. (2013)	Étude de cas	N = 5 (1H, 4F) AM = 67 ± n.d.	Instrumentales et observationnelles	<i>Déficits physiologiques</i> Absence de réflexe nauséux <i>Signes et symptômes</i> Accumulation de salive dans l'hypopharynx Aspirations Temps de déglutition prolongé		0,75
Escudié et al. (2005)	Étude de cas	N = 1 (1F) A = 67	Observationnelles	<i>Déficits physiologiques</i> Faiblesse vélaire <i>Signes et symptômes</i> Dysphagie progressive sur les solides puis sur les liquides	Perte de poids	0,69
Tung et al. (2011)	Étude de cas	N = 1 (1H) A = 55	Observationnelles	<i>Signes et symptômes</i> Dysphagie progressive sur les solides puis sur les liquides		0,56
London et al. (2017)	Étude de cas	N = 1 (1F) A = 60	Instrumentales et observationnelles	<i>Déficits physiologiques</i> Faiblesse orofaciale Fermeture glottique incomplète	Perte de poids	0,81

Note. A = âge du participant dans les études de cas (1 seul participant); AM = Âge moyen; H = Hommes; F = Femmes; n.d. = non-disponible.

Tableau 2**Caractéristiques de la parole et leurs impacts fonctionnels chez les personnes atteintes de la dystrophie musculaire oculopharyngée**

Auteurs (année)	Caractéristiques de la parole					Impacts fonctionnels
	Respiration	Phonation (voix)	Résonance	Articulation	Prosodie	
Kurtz et al. (2019)		Hypophonie Qualité vocale altérée				
Neel et al. (2015)	(Préservée)		(Préservée)	Diminution de la vitesse articuloire		Difficultés à se faire comprendre
Brisson et al. (2020)		Qualité vocale altérée				
Kroon et al. (2020)		Hypophonie Diminution de la durée phonatoire maximale	Hypernasalité	Imprécision articuloire Diminution de la vitesse articuloire		Réduction de l'intelligibilité
Nagashima et al. (2000)			Hypernasalité			
Blumen et al. (2013)		Qualité vocale altérée				
Escudié et al. (2005)			Hypernasalité			
Tung et al. (2011)		Hypophonie Qualité vocale altérée				
London et al. (2017)			Hypernasalité			

Note. Les caractéristiques détaillées des études (devis, participants, qualité) n'ont pas été inscrites dans ce tableau étant donné qu'elles sont déjà présentes dans le tableau 1.

observée dans la dysarthrie flasque, compte tenu de la physiopathologie similaire (Duffy, 2019). Néanmoins, la DMOP n'engendrant pas d'atteintes neurologiques à proprement parler, l'utilisation du terme *dysarthrie* demeure à éviter, ce dernier, par définition, étant d'origine neurologique.

Forme autosomique récessive

Deux articles se sont intéressés à la forme récessive de la DMOP : l'étude de cas de Werling et al. (2015) et l'étude quantitative descriptive de Blumen et al. (2009). L'article de Blumen et al. (2009) s'est vu attribuer un score de qualité de 0,75 et celui de Werling et al. (2015) de 0,61. L'article de Blumen et al. (2009) rapporte un début des symptômes précoce, soit avant l'âge de 35 ans. Les symptômes mentionnés en lien avec la déglutition sont la présence de dysphagie, d'aspirations récurrentes et d'une perte de poids, alors que sur le plan de la parole, la présence de dysphonie est signalée. L'étude de cas de Werling et al. (2015) rapporte, quant à elle, des symptômes en lien avec la déglutition tels qu'une dysphagie avec les solides et les liquides, une difficulté à avaler la salive, des régurgitations nasales et une toux fréquente avec présence de mucosités dans la cavité orale. Les mesures instrumentales soulèvent une asymétrie de la cavité pharyngée, une hypotension sévère de l'hypopharynx et une relaxation incomplète du segment pharyngo-œsophagien lors de la phase pharyngée.

Discussion

Cette revue systématique avait pour objectif de documenter les caractéristiques de la déglutition et de la parole des personnes atteintes de la DMOP, ainsi que l'impact fonctionnel de ces atteintes. La poursuite de cet objectif avait pour but de fournir des informations récentes et complètes sur la DMOP à l'intention des différents professionnels œuvrant auprès de cette clientèle.

Forces et limites de l'étude

À notre connaissance, cette recension systématique s'avère être la première étude s'intéressant à la fois aux caractéristiques de la déglutition et de la parole dans la DMOP, ainsi qu'à leurs impacts fonctionnels sur la vie des personnes atteintes. En dressant un portrait complet des caractéristiques orthophoniques présentes dans la maladie, cette étude constitue une ressource novatrice permettant d'accroître les connaissances et ainsi d'orienter la démarche clinique d'évaluation des orthophonistes œuvrant auprès de cette clientèle. D'ailleurs, dans la lignée d'une poursuite de la prise en charge de la clientèle atteinte de la DMOP, la présente revue a permis de constater qu'aucune étude assez récente portant sur l'efficacité des

interventions orthophoniques auprès d'adultes atteints de la DMOP n'existe.

À ce sujet, dans l'étude de Kurtz et al. (2019), la majorité des patients interrogés entretenait des attitudes négatives quant aux interventions chirurgicales actuellement disponibles, dont la dilatation ou la myotomie du muscle cricopharyngé, une composante du segment pharyngo-œsophagien. Les principales critiques rapportées par les patients étaient que ces interventions n'entraînent qu'un bénéfice partiel et que celui-ci est souvent limité dans le temps. L'efficacité limitée de ces interventions peut notamment s'expliquer par le fait qu'elles ont pour objectif d'ouvrir le segment pharyngo-œsophagien. Cette ouverture a pour but, notamment, de pallier une ouverture partielle ou absente du segment pharyngo-œsophagien qui cause la présence de stases pharyngées ou un blocage du bol alimentaire. Ainsi, ces procédures n'ont pas d'impact direct sur les autres déficits physiologiques sous-jacents pouvant contribuer à la dysphagie oropharyngée, tels qu'une altération de la propulsion linguale, de la contraction pharyngée ou de la fermeture du vestibule laryngé (Logemann, 1983). Coiffier et al. (2006) ont d'ailleurs démontré que le tiers des patients de leur étude ayant subi une myotomie cricopharyngée ayant diminué la présence de symptômes de dysphagie a observé une récurrence de ces derniers, trois ans après la chirurgie. De plus, parmi les patients interrogés par Kurtz et al. (2019), 32 % des personnes ont affirmé qu'ils considéreraient subir une intervention invasive pour traiter leur dysphagie seulement si leurs symptômes devenaient sévères à un tel point que leurs stratégies compensatoires ne seraient plus efficaces. Ainsi, les interventions chirurgicales ne constituent pas toujours le premier choix de traitement des patients pour diminuer les symptômes de dysphagie, bien qu'elles puissent néanmoins avoir des impacts positifs sur l'alimentation des patients. Ces témoignages réitèrent donc l'importance de l'implication des orthophonistes auprès de cette clientèle et renforcent la nécessité d'accroître leurs connaissances sur la DMOP afin qu'ils soient en mesure de mieux accompagner les personnes qui en souffrent. En effet, les interventions orthophoniques en réadaptation pour la dysphagie ont habituellement pour objectif le maintien de la physiologie de la déglutition, visant ainsi une diminution des impacts de la dysphagie à long terme sans interventions chirurgicales, ce qui répond, en partie, aux critiques des patients. Quelques auteurs ont souligné que certaines techniques de réadaptation connues pourraient s'avérer prometteuses. En ce sens, Chen et al. (2018) soulignent que l'exercice de Shaker (Shaker et al., 1997) et la manœuvre de Mendelson (Lazarus, 2013) peuvent s'avérer bénéfiques pour diminuer les symptômes de la dysphagie

puisqu'elles contribuent à améliorer l'élévation du larynx, l'ouverture cricopharyngée et l'inversion de l'épiglotte. La manœuvre de Masako (Lazarus, 2013) pourrait également être indiquée puisqu'en renforçant le muscle à la base de la langue et en améliorant la coordination entre l'os hyoïde et le larynx, cette manœuvre contribuerait à améliorer la pression appliquée par le pharynx sur le bolus (Fujiu et Logemann, 1996). Malgré la pertinence théorique de ces techniques, il s'avère important de noter que leur efficacité dans la DMOP n'a pas été démontrée empiriquement. Rappelons que bon nombre d'études ont relevé l'insatisfaction des patients quant aux traitements chirurgicaux proposés pour intervenir sur les symptômes de la DMOP (Coiffier et al., 2006; Kurtz et al., 2019). Il s'avère donc impératif que des études subséquentes, présentant une qualité méthodologique suffisante, s'intéressent à l'efficacité des interventions orthophoniques pouvant être mises en place auprès de cette clientèle.

La présente étude avait également pour objectif de décrire les impacts fonctionnels des difficultés de parole et de déglutition chez les personnes atteintes de la DMOP. Les résultats nous permettent de mettre de l'avant certains impacts fonctionnels considérables, notamment sur les plans psychologique et social. Or, il est pertinent de noter que parmi les vingt études recensées, moins de la moitié d'entre elles se sont intéressées aux réels impacts fonctionnels chez les personnes souffrant de la DMOP. Ainsi, bien que les résultats mettent en lumière certains de ces impacts, il est pertinent de se demander si ceux-ci sont réellement représentatifs de l'expérience vécue des personnes atteintes de la maladie, et la manière dont ces derniers influent sur la qualité de vie. Pourtant, bon nombre de chercheurs soulignent l'importance de s'intéresser à la qualité de vie afin d'avoir un portrait complet de la problématique vécue par les personnes atteintes, et ainsi pouvoir offrir une prise en charge adaptée à leurs besoins (Waito et al., 2018; Yousof, 2016). En effet, il est primordial de connaître l'étendue des difficultés vécues par les patients pour mettre en place une intervention ciblée et individualisée. Yousof (2016) souligne d'ailleurs que l'identification des facteurs influençant la qualité de vie favorise la mise en place des interventions permettant de l'améliorer, ce qui est d'autant plus pertinent dans le cas d'une maladie pour laquelle il n'existe pas encore de traitement curatif. En ce sens, il est essentiel que de plus en plus d'études futures se penchent sur cette variable.

Finalement, relevons que les études actuellement disponibles en lien avec les caractéristiques de la déglutition et de la parole dans la DMOP sont peu nombreuses. De plus, une majorité d'entre elles ont comme devis l'étude

de cas, qui n'implique pas la même force d'évidence que des études avec un nombre plus élevé de participants, ce qui peut représenter une limite quant à la généralisation possible des résultats. Par ailleurs, lors de l'évaluation de la force d'évidence, la présence de divers devis ne répondant pas à tous les critères de la grille d'évaluation du *QualSyst Tool* a mené les auteurs à avoir recours à de multiples reprises aux cases non applicables ce qui peut avoir influencé favorablement les forces d'évidence.

Implications cliniques

En dressant un portrait de l'état des connaissances actuelles sur les caractéristiques de la déglutition et de la parole ainsi que de leurs impacts fonctionnels dans la DMOP, la présente étude constitue une ressource permettant aux différents professionnels d'accroître leur compréhension de la problématique et ainsi d'être en mesure d'arrimer leur pratique clinique avec les évidences scientifiques disponibles. Rappelons que plusieurs études (Aryani et al., 2017; Mensah et al., 2014; Young et Durant-Jones, 1997) soulèvent le manque de connaissances des professionnels de première et de deuxième lignes (p. ex. les orthophonistes) quant au dépistage de la DMOP chez les patients. Ainsi, les professionnels qui sont plus informés sur la maladie et ses caractéristiques pourront mieux accompagner les patients atteints de la DMOP.

De surcroît, peu d'études se sont avancées sur le tableau clinique des troubles de la parole chez les personnes atteintes de la DMOP. Cependant, à la lumière des données relevées sur les caractéristiques de la parole et du mécanisme oral périphérique, et des marqueurs de Duffy (2019), un tableau clinique analogue à celui de la dysarthrie flasque serait le plus probable, résultat qui est soutenu par Neel et al. (2015). En effet, ces derniers mentionnent que les caractéristiques de la voix et de la parole des personnes atteintes de la DMOP sont similaires à celles de la dysarthrie flasque. La connaissance de ce tableau clinique par les professionnels pourrait certainement orienter les interventions réalisées par ces derniers.

Conclusion

Les caractéristiques concernant la déglutition et la parole des personnes atteintes de la DMOP demeurent souvent documentées de manière très sommaire dans la littérature; il arrive donc qu'il soit difficile pour les membres des équipes spécialisées qui prennent en charge ces patients de bien les informer sur les déficits qu'ils risquent de rencontrer au fil de l'évolution de la maladie. Ainsi, les résultats de la présente étude permettent d'offrir un portrait des caractéristiques de la déglutition et de la parole, ainsi que de leurs impacts fonctionnels chez les patients atteints

de la DMOP. Cela représente un outil de grande utilité pour tous les membres des équipes multidisciplinaires impliqués auprès de ces patients.

Références

Agarwal, P. K., Mansfield, D. C., Mehan, D., Salman, R. A. S., Davenport, R. J., Connor, M., Metcalfe, R. et Petty, R. (2012). Delayed diagnosis of oculopharyngeal muscular dystrophy in Scotland. *British Journal of Ophthalmology*, 96(2), 281–283. <https://doi.org/10.1136/bjo.2010.200378>

Aryani, O., Akbari, M., Aghsaei-Fard, M., Mirmohammad-Sadeghi, A. et Yadegari, S. (2017). Oculopharyngeal muscular dystrophy misdiagnosed as myasthenia gravis: Case report and review of literature. *Iranian Journal of Neurology*, 16(2), 98–99. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5526785/>

Association française contre les myopathies. (1995). Dystrophie musculaire oculopharyngée. *Monographies Myoline*, Juin, 1–62.

Belliveau, M. J. et ten Hove, M. W. (2014). Neglected conditions: Oculopharyngeal muscular dystrophy. *Canadian Medical Association Journal*, 186(6), 453. <https://doi.org/10.1503/cmaj.114-0025>

Blumen, S. C., Bouchard, J.-P., Brais, B., Carasso, R. L., Paleacu, D., Drory, V. E., Chantal, S., Blumen, N. et Braverman, I. (2009). Cognitive impairment and reduced life span of oculopharyngeal muscular dystrophy homozygotes. *Neurology*, 73(8), 596–601. <https://doi.org/10.1212/WNL.0b013e3181b388a3>

Blumen, S. C., Kesler, A., Dabby, R., Shalev, S., Morad, C., Almog, Y., Zoldan, J., Benninger, F., Drory, V. E., Gurevich, M., Sadeh, M., Brais, B. et Braverman, I. (2013). Oculopharyngeal muscular dystrophy among Bulgarian jews: A new cluster? *Israel Medical Association Journal*, 15(12), 748–752. <https://www.ima.org.il/MedicinelMAJ/viewarticle.aspx?aid=3320>

Blumen, S. C., Nisipeanu, P., Sadeh, M., Asherov, A., Blumen, N., Wirguin, Y., Khilkevich, O., Carasso, R. L. et Korczyn, A. D. (1997). Epidemiology and inheritance of oculopharyngeal muscular dystrophy in Israel. *Neuromuscular Disorders*, 7(1), S38–S40. [https://doi.org/10.1016/S0960-8966\(97\)00080-1](https://doi.org/10.1016/S0960-8966(97)00080-1)

Bouchard, J.-P., Brais, B., Brunet, D., Gould, P. V. et Rouleau, G. A. (1997). Recent studies on oculopharyngeal muscular dystrophy in Quebec. *Neuromuscular Disorders*, 7(1), S22–S29. [https://doi.org/10.1016/S0960-8966\(97\)00077-1](https://doi.org/10.1016/S0960-8966(97)00077-1)

Brais, B. (2009). Oculopharyngeal muscular dystrophy: A polyaniline myopathy. *Current Neurology and Neuroscience Reports*, 9(1), 76–82. <https://doi.org/10.1007/s11910-009-0012-y>

Brais, B. (2011). Oculopharyngeal muscular dystrophy. Dans R. C. Griggs et A. A. Amato (dir.), *Handbook of clinical neurology* (vol. 101, p. 181-192). Elsevier. <https://doi.org/10.1016/B978-0-08-045031-5.00014-1>

Brais, B., Bouchard, J.-P., Xie, Y.-G., Rochefort, D. L., Chrétien, N., Tomé, F. M. S., Lafrenière, R. G., Rommens, J. M., Uyama, E., Nohira, O., Blumen, S., Korczyn, A. D., Heutink, P., Mathieu, J., Duranceau, A., Codère, F., Fardeau, M. et Rouleau, G. A. (1998). Short GCG expansions in the *PABP2* gene cause oculopharyngeal muscular dystrophy. *Nature Genetics*, 18, 164–167. <https://doi.org/10.1038/1038/>

Brais, B., Rouleau, G. A., Bouchard, J.-P., Fardeau, M., et Tomé, F. M. S. (1999). Oculopharyngeal Muscular Dystrophy. *Seminars in Neurology*, 19(1), 59–66. <https://doi.org/10.1002/9781119973331.ch11ng0298-164>

Brais, B., Xie, Y.-G., Sanson, M., Morgan, K., Weissenbach, J., Korczyn, A. D., Blumen, S. C., Fardeau, M., Tomé, F. M. S., Bouchard, J.-P. et Rouleau, G. A. (1995). The oculopharyngeal muscular dystrophy locus maps to the region of the cardiac α and β myosin heavy chain genes on chromosome 14q11.2-q13. *Human Molecular Genetics*, 4(3), 429–434. <https://doi.org/10.1093/hmg/4.3.429>

Brisson, J. D., Gagnon, C., Brais, B., Côté, I. et Mathieu, J. (2020). A study of impairments in oculopharyngeal muscular dystrophy. *Muscle and Nerve*, 62(2), 201–207. <https://doi.org/10.1002/mus.26888>

Bumm, K., Zenker, M. et Bozzato, A. (2009). Oculopharyngeal muscular dystrophy as a rare differential diagnosis for unexplained dysphagia: A case report. *Cases Journal*, 2, Article 94. <https://doi.org/10.1186/1757-1626-2-94>

Chen, A. W.-G., Wu, S.-L., Cheng, W.-L., Chuang, C.-S., Chen, C.-H., Chen, M.-K. et Liu, C.-S. (2018). Dysphagia with fatal choking in oculopharyngeal muscular dystrophy: Case report. *Medicine*, 97(43), Article e12935. <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000012935>

Codère, F., Brais, B., Rouleau, G. et Lafontaine, E. (2001). Oculopharyngeal muscular dystrophy: What's new? *Orbit*, 20(4), 259–266. <https://doi.org/10.1076/orbi.20.4.259.2617>

Coiffier, L., Périé, S., Laforêt, P., Eymard, B. et St Guilly, J. L. (2006). Long-term results of cricopharyngeal myotomy in oculopharyngeal muscular dystrophy. *Otolaryngology – Head and Neck Surgery*, 135(2), 218–222. <https://doi.org/10.1016/j.otohns.2006.03.015>

Duffy, J. (2019). *Motor speech disorders: Substrates, differential diagnosis, and management* (4^e éd., p. 90-118). Elsevier.

Dystrophie musculaire Canada. (s. d.). *Un guide des maladies neuromusculaires*. https://www.virtualhospice.ca/Assets/line_30pdf_20081216140555.pdf

Escudé, L., Payen, J. L., Thiry-Escudé, I., Carreiro, M., Trémelet, L. et Seigneuric, C. (2005). Dystrophie musculaire oculopharyngée révélée par une dysphagie. *La Revue de Médecine Interne*, 26(9), 759–762. <https://doi.org/10.1016/j.revmed.2005.05.009>

Fujii, M. et Logemann, J. A. (1996). Effect of a tongue-holding maneuver on posterior pharyngeal wall movement during deglutition. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 5(1), 23–30. <https://doi.org/10.1044/1058-0360.0501.23>

Kmet, L. M., Lee, R. C. et Cook, L. S. (2004). *Standard quality assessment criteria for evaluating primary research papers from a variety of fields*. Education and Research Archive. <https://doi.org/10.7939/R37M04F16>

Krause-Bachand, J. et Koopman, W. J. (2008). Living with oculopharyngeal muscular dystrophy: A phenomenological study. *Canadian Journal of Neuroscience Nursing*, 30(1), 35–39. https://www.researchgate.net/profile/Wilma-Koopman/publication/5420988_Living_with_oculopharyngeal_muscular_dystrophy_a_phenomenological_study/links/58fa29b0a6fdcc5376f90f68/Living-with-oculopharyngeal-muscular-dystrophy-a-phenomenological-study.pdf

Kroon, R. H. M. J. M., Horlings, C. G. C., de Swart, B. J. M., van Engelen, B. G. M. et Kalf, J. G. (2020). Swallowing, chewing and speaking: Frequently impaired in oculopharyngeal muscular dystrophy. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 7(4), 483–494. <https://doi.org/10.3233/JND-200511>

Kurtz, N. S., Côté, C., Heatwole, C., Gagnon, C. et Youssouf, S. (2019). Patient-reported disease burden in oculopharyngeal muscular dystrophy. *Muscle and Nerve*, 60(6), 724–731. <https://doi.org/10.1002/mus.26712>

Lazarus, C. (2013). Mendelson maneuver and Masako maneuver. Dans R. Shaker, C. Easterling, P. Belafsky et G. Postma (dir.), *Manual of Diagnostic and Therapeutic Techniques for Disorders of Deglutition* (p. 269–280). Springer. https://doi.org/10.1007/978-1-4614-3779-6_14

Logemann, J. A. (1983). *Evaluation and treatment of swallowing disorders*. College-Hill Press.

London, F., Benzidi, Y., Vermersch, P. et Tard, C. (2017). Myogenic abnormalities in intensive care can hide an uncommon diagnosis. *Acta Neurologica Belgica*, 117(3), 789–790. <https://doi.org/10.1007/s13760-017-0756-0>

Manjaly, J. G., Vaughan-Shaw, P. G., Dale, O. T., Tyler, S., Corlett, J. C. R. et Frost, R. A. (2012). Cricopharyngeal dilatation for the long-term treatment of dysphagia in oculopharyngeal muscular dystrophy. *Dysphagia*, 27(2), 216–220. <https://doi.org/10.1007/s00455-011-9356-y>

Mensah, A., Witting, N., Duno, M., Milea, D. et Vissing, J. (2014). Delayed diagnosis of oculopharyngeal muscular dystrophy in Denmark: From initial ptosis to genetic testing. *Acta Ophthalmologica*, 92(3), 247–249. <https://doi.org/10.1111/aos.12243>

Nadeau, D. (2018). *La dystrophie musculaire oculopharyngée : mieux connaître pour un accompagnement adapté* [essai de maîtrise, Université de Sherbrooke].

Nagashima, T., Kato, H., Kase, M., Maguchi, S., Mizutani, Y., Matsuda, K., Chuma, T., Mano, Y., Goto, Y.-I., Minami, N., Nonaka, I. et Nagashima, K. (2000). Oculopharyngeal muscular dystrophy in a Japanese family with a short GCG expansion (GCG)_n in *PABP2* gene. *Neuromuscular Disorders*, 10(3), 173–177. [https://doi.org/10.1016/S0960-8966\(99\)00104-2](https://doi.org/10.1016/S0960-8966(99)00104-2)

Neel, A. T., Palmer, P. M., Sprouls, G. et Morrison, L. (2015). Muscle weakness and speech in oculopharyngeal muscular dystrophy. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 58(1), 1–12. <https://doi.org/10.1044/2014-JSLHR-S-13-0172>

Palmer, P. M., Neel, A. T., Sprouls, G. et Morrison, L. (2010). Swallow characteristics in patients with oculopharyngeal muscular dystrophy. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 53(6), 1567–1578. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2010\)09-0068](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2010)09-0068)

- Plourde, A., Brais, B., Bouchard, N., Boulard, A., Carrière, M., Chouinard, M.-C., Gagnon, C., Larouche, A., Leclerc, N., Mathieu, J., Bouchard, P. et Murray, G. (s. d.). *La dystrophie musculaire oculopharyngée (DMOP)*. Dystrophie musculaire Canada. <https://muscle.ca/wp-content/uploads/2019/10/DystrophieMusculaireOculopharyngée-F.pdf>
- Raz, Y. et Raz, V. (2014). Oculopharyngeal muscular dystrophy as a paradigm for muscle aging. *Frontiers in Aging Neuroscience*, 6, 1–5. <https://doi.org/10.3389/fnagi.2014.00317>
- Shaker, R., Kern, M., Bardan, E., Taylor, A., Stewart, E. T., Hoffmann, R. G., Arndorfer, R. C., Hofmann, C. et Bonnevier, J. (1997). Augmentation of deglutitive upper esophageal sphincter opening in the elderly by exercise. *American Journal of Physiology - Gastrointestinal and Liver Physiology*, 272(6), 1518–1522. <https://doi.org/10.1152/ajpgi.1997.272.6.G1518>
- Tabor, L. C., K. Plowman, E., Romero-Clark, C. et Youssef, S. (2018). Oropharyngeal dysphagia profiles in individuals with oculopharyngeal muscular dystrophy. *Neurogastroenterology and Motility*, 30(4), Article e13251. <https://doi.org/10.1111/nmo.13251>
- Tung, J. D., Oh, S.-R., Gruber, A. B., Barton, J. J. S., Briemberg, H. R. et Kikkawa, D. O. (2011). The man who could not see what he could not eat. *Survey of Ophthalmology*, 56(5), 461–465. <https://doi.org/10.1016/j.survophthal.2010.11.007>
- Waito, A. A., Steele, C. M., Peladeau-Pigeon, M., Genge, A. et Argov, Z. (2018). A preliminary videofluoroscopic investigation of swallowing physiology and function in individuals with oculopharyngeal muscular dystrophy. *Dysphagia*, 33(6), 789–802. <https://doi.org/10.1007/s00455-018-9904-9>
- Werling, S., Schrank, B., Eckardt, A. J., Hauburger, A., Deschauer, M. et Müller, M. (2015). Oculopharyngeal muscular dystrophy as a rare cause of dysphagia. *Annals of Gastroenterology*, 28(2), 291–293. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4367226/>
- Witting, N., Mensah, A., Køber, L., Bundgaard, H., Petri, H., Duno, M., Milea, D. et Vissing, J. (2014). Ocular, bulbar, limb, and cardiopulmonary involvement in oculopharyngeal muscular dystrophy. *Acta Neurologica Scandinavica*, 130(2), 125–130. <https://doi.org/10.1111/ane.12244>
- Young, E. C. et Durant-Jones, L. (1997). Gradual onset of dysphagia: A study of patients with oculopharyngeal muscular dystrophy. *Dysphagia*, 12(4), 196–201. <https://doi.org/10.1007/PL00009536>
- Youssef, S. (2016). The relationship between physical symptoms and health-related quality of life in oculopharyngeal muscular dystrophy. *Muscle & Nerve*, 53(5), 694–699. <https://doi.org/10.1002/mus.24932>
- Youssef, S., Romero-Clark, C., Warner, T. et Plowman, E. (2017). Dysphagia-related quality of life in oculopharyngeal muscular dystrophy: Psychometric properties of the SWAL-QOL instrument. *Muscle and Nerve*, 56(1), 28–35. <https://doi.org/10.1002/mus.25441>

Notes des auteur(e)s

Les demandes au sujet de cet article doivent être acheminées à Vincent Martel-Sauvageau, Université Laval, 1050, avenue de la médecine, bureau VND-4477, Québec, QC, Canada, G1V 0A6. Courriel : **Vincent.Martel-Sauvageau@fmed.ulaval.ca**

Déclaration

Les auteur(e)s déclarent n'avoir aucun conflit d'intérêts, financiers ou autres.

Annexe

Évaluation de la qualité méthodologique des articles															
Auteurs (année)	La question / l'objectif de recherche est-il suffisamment décrit?	Le devis de l'étude est-il clair et approprié?	La méthode de sélection des groupes ou la source des données analysées est-elle décrite et appropriée?	Les caractéristiques des participants sont-elles suffisamment décrites?	Les participants ont-ils été répartis dans les groupes de façon aléatoire, et si oui, la technique utilisée est-elle décrite?	Si une procédure à l'aveugle était possible pour les expérimentateurs, a-t-elle été utilisée?	Si une procédure à l'aveugle était possible pour les participants, a-t-elle été utilisée?	Les mesures expérimentales et les mesures d'exposition sont-elles bien définies et robustes?	La taille d'échantillon est-elle appropriée?	Les méthodes d'analyse sont-elles décrites et appropriées?	Est-ce qu'une estimation de la variance est rapportée pour les résultats principaux?	Les variables confondantes possibles ont-elles été contrôlées?	Les résultats sont-ils suffisamment détaillés?	Les résultats supportent-ils les conclusions posées?	Total (%)
Kurtz et al. (2019)	2	2	S.O.	2	2	S.O.	S.O.	2	2	2	S.O.	2	2	2	20/20 (100)
Tabor et al. (2018)	2	2	2	2	S.O.	2	S.O.	2	2	2	1	1	2	2	22/24 (92)
Chen et al. (2018)	0	2	S.O.	1	S.O.	S.O.	S.O.	S.O.	S.O.	S.O.	S.O.	1	2	2	8/12 (67)
Waito et al. (2018)	2	2	2	2	S.O.	2	S.O.	2	2	2	2	2	2	2	24/24 (100)
Neel et al. (2015)	2	2	0	2	S.O.	0	S.O.	2	2	2	2	S.O.	2	2	18/22 (82)
Youssof et al. (2017)	2	2	2	2	S.O.	S.O.	S.O.	0	2	2	2	S.O.	2	2	18/20 (90)

Évaluation de la qualité méthodologique des articles (suite)															
Brisson et al. (2020)	2	2	2	2	S.O.	S.O.	S.O.	S.O.	2	2	S.O.	1	S.O.	S.O.	17/18 (94)
Youssof (2016)	2	2	2	2	S.O.	S.O.	S.O.	2	2	2	2	2	2	2	22/22 (100)
Palmer et al. (2010)	2	2	2	2	S.O.	0	S.O.	2	2	2	2	1	2	2	21/24 (88)
Manjaly et al. (2012)	2	2	2	2	S.O.	S.O.	S.O.	2	2	2	2	1	2	2	21/22 (95)
Bumm et al. (2009)	1	2	2	2	S.O.	S.O.	S.O.	2	S.O.	2	S.O.	1	0	0	12/18 (67)
Krause-Bachand et Koopman (2008)	2	2	S.O.	2	1	S.O.	S.O.	2	2	2	S.O.	2	2	2	19/20 (95)
Kroon et al. (2020)	2	2	2	2	S.O.	S.O.	S.O.	2	S.O.	2	2	1	2	2	19/20 (95)
Nagashima et al. (2000)	2	2	2	2	S.O.	S.O.	S.O.	2	S.O.	1	S.O.	S.O.	2	2	15/16 (94)
Blumen et al. (2013)	1	2	2	1	S.O.	S.O.	S.O.	2	S.O.	1	S.O.	S.O.	1	2	12/16 (75)
Escudié et al. (2005)	0	2	1	2	S.O.	S.O.	S.O.	2	S.O.	1	S.O.	S.O.	2	1	11/16 (69)
Tung et al. (2011)	0	2	0	1	S.O.	S.O.	S.O.	1	S.O.	1	S.O.	S.O.	2	2	9/16 (56)
London et al. (2017)	2	2	1	2	S.O.	S.O.	S.O.	2	S.O.	1	S.O.	S.O.	1	2	13/16 (81)

Note. 2 = Oui; 1 = Partiellement; 0 = Non; S.O. = Sans objet pour l'étude.